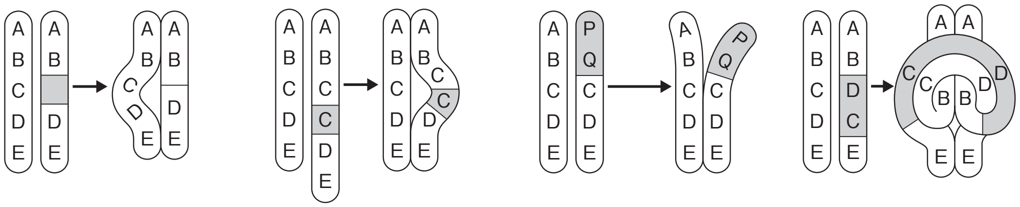
第22講　変異

■変異　…　同種個体間の形質の違い

・環境変異　…　遺伝的要因によらない形質の違い　ex　一卵性双生児に見られる差異
・突然変異　…　遺伝的要因による同種個体間の形質の違い
　<u>染色体突然変異</u>　…　染色体レベルの変化
　<u>遺伝子突然変異</u>　…　塩基配列レベルの変化

◆染色体突然変異　…　染色体の構造や数の変化
・構造の変化

欠失　　重複　　転座　　逆位



一部が切れて欠ける　　一部が重複する　　一部がほかの染色体へ付着する　　一部が切れて配列が逆になる

・数の変化　　…　染色体数が $2n$ 以外
　異数性　$2n \pm 1$，2，3…
　　ex　ヒト　ダウン症　…　21番トリソミー
　　　　クラインフェルター症候群　…XXY
　　　　ターナー症候群　…X

　倍数性　$3n$，$4n$，$5n$…
　　ex　種無しスイカ

©RECRUIT HOLDINGS

本サービスに関する知的財産権その他一切の権利は著作権者に帰属します。
また本サービスに掲載の全部または一部につき無断複製・転載を禁止します。

◆遺伝子突然変異　…　塩基配列の変化

置換　…　塩基が他の塩基と入れ換わる。

・塩基置換によって，指定されるアミノ酸が変化する。
・塩基置換によって，指定されるアミノ酸が変化しない。
・塩基置換によって終止コドンが指定され，本来よりも短いポリペプチドが合成される。

ex　　ヒト　鎌形赤血球貧血症

ヘモグロビンβ鎖の遺伝子の一塩基が置換，指定されるアミノ酸が変化し，ヘモグロビンの立体構造が変化，重篤な貧血を引き起こす。

正常　　DNA　-GGACTCCTC-
　　　　mRNA　-CCUGAGGAG-
　　　　プロリン　グルタミン酸　グルタミン酸

突然変異体　DNA　-GGAC A CCTC-
　　　　　　mRNA　-CCUG U GGAG-
　　　　　　プロリン　バリン　グルタミン酸

欠失，付加　…　塩基の一部が抜け落ちたり，追加されることでトリプレットの読み枠が変化，読み枠の変化によって，変化発生箇所の下流においてもアミノ酸配列が大きく変化するため，重篤な表現型の変化につながりやすい。

正常　　DNA　-CCCTTTAAATTT-
　　　　mRNA　-GGGAAAUUUAAA-
　　　　グリシン　リシン　フェニルアラニン　リシン…

突然変異体　DNA　-CCCT TAAATTT-
　　　　　　mRNA　-GGGA AUUUAAA-
　　　　　　グリシン　アスパラギン　ロイシン…

ⒸRECRUIT HOLDINGS
本サービスに関する知的財産権その他一切の権利は著作権者に帰属します。
また本サービスに掲載の全部または一部につき無断複製・転載を禁止します。

第22講　演習問題

ある細菌で，Ｆ酵素の活性が野生株に比べかなり低下している変異株（Ａ株）と全く活性がなくなっている変異株（Ｂ株）を分離した。この活性低下の原因を探るために，野生株，変異株（Ａ株およびＢ株）のＦ遺伝子のDNA塩基配列を決定し検討した。以下に各株のＦ遺伝子について，転写の際の鋳型となるDNA塩基配列の一部を示す。

野生株　：……ATA CGG ATA CTT CAA TCA CTT ACA GGA……
変異株Ａ：……ATA CGG ATA CTT CAA TCA CTT ACC GGA……
変異株Ｂ：……ATA CGG ATT CTT CAA TCA CTT ACA GGA……

なお，１．この領域以外に株間に差はない，２．このDNA鎖の左から右にmRNAが転写される，３．この配列は９個のアミノ酸に対応する，とする。

以下の問いに答えなさい。

問１　野生株のDNA塩基配列をmRNAの塩基配列に変換しなさい。

問２　野生株のmRNA配列を遺伝暗号表を基にアミノ酸の配列に変換しなさい。

遺伝暗号表

コドン	アミノ酸	コドン	アミノ酸	コドン	アミノ酸	コドン	アミノ酸
UUU	フェニルアラニン	UCU	セリン	UAU	チロシン	UGU	システイン
UUC	フェニルアラニン	UCC	セリン	UAC	チロシン	UGC	システイン
UUA	ロイシン	UCA	セリン	UAA	終止コドン	UGA	終止コドン
UUG	ロイシン	UCG	セリン	UAG	終止コドン	UGG	トリプトファン
CUU	ロイシン	CCU	プロリン	CAU	ヒスチジン	CGU	アルギニン
CUC	ロイシン	CCC	プロリン	CAC	ヒスチジン	CGC	アルギニン
CUA	ロイシン	CCA	プロリン	CAA	グルタミン	CGA	アルギニン
CUG	ロイシン	CCG	プロリン	CAG	グルタミン	CGG	アルギニン
AUU	イソロイシン	ACU	トレオニン	AAU	アスパラギン	AGU	セリン
AUC	イソロイシン	ACC	トレオニン	AAC	アスパラギン	AGC	セリン
AUA	イソロイシン	ACA	トレオニン	AAA	リシン	AGA	アルギニン
AUG	メチオニン，開始コドン	ACG	トレオニン	AAG	リシン	AGG	アルギニン
GUU	バリン	GCU	アラニン	GAU	アスパラギン酸	GGU	グリシン
GUC	バリン	GCC	アラニン	GAC	アスパラギン酸	GGC	グリシン
GUA	バリン	GCA	アラニン	GAA	グルタミン酸	GGA	グリシン
GUG	バリン	GCG	アラニン	GAG	グルタミン酸	GGG	グリシン

問３　変異株Ａでは，なぜ酵素活性が低下したと考えられるか。句読点を含めて50字以内で説明しなさい。

©RECRUIT HOLDINGS
本サービスに関する知的財産権その他一切の権利は著作権者に帰属します。
また本サービスに掲載の全部または一部につき無断複製・転載を禁止します。

問4　変異株Bでは，なぜ酵素活性がなくなったと考えられるか。句読点を含めて50字以内で説明しなさい。

問5　F遺伝子に対応する領域のDNA断片（断片F）を分離し，その塩基組成[%]を調べた。この断片Aには21%のグアニン（G）が含まれていた。この断片Aにはアデニン（A）が何%含まれているか計算し，解答群から最も近い値を1つ選べ。

①　10%　②　20%　③　30%　④　40%　⑤　50%

問6　DNA断片Fから転写の際に鋳型となる側の一本鎖DNAを単離し，その塩基組成を調べたところ，アデニン（A）が36%含まれていた。この一本鎖DNAにはチミン（T）が何%含まれるか計算し，解答群から最も近い値を1つ選べ。

①　20%　②　30%　③　40%　④　50%　⑤　60%

問7　この鋳型側一本鎖DNA全長がRNAに転写されるとき，このRNAに含まれる塩基組成[%]の比$\frac{A+U}{G+C}$はいくらになるか計算しなさい。ここでA，U，G，Cはそれぞれアデニン，ウラシル，グアニン，シトシンの塩基組成[%]を表す。解答群から最も近い値を1つ選べ。

①　0.8　②　0.9　③　1.1　④　1.2　⑤　1.4

問8　遺伝子の変化および染色体の形や数の変化をそれぞれ遺伝子突然変異，染色体突然変異と呼ぶ。これらの変異に関して，最も適切な記述を解答群より1つ選べ。

①　両親のX染色体で同じ変異がある場合，生まれてくる子供は男性よりも女性の方が変異に対する影響を受けやすい。

②　タンパク質の情報をもつ部分の遺伝子に塩基の置換がある場合，その結果つくられるタンパク質の構造は変化しないこともある。

③　突然変異によりタンパク質の情報をもつ部分の遺伝子に終止コドンが生じた場合，DNAの複製に影響を及ぼす。

④　突然変異で引き起こされる鎌形赤血球症では，赤血球の異常は観察されるが，ヘモグロビンのアミノ酸配列に変化は認められない。

©RECRUIT HOLDINGS

本サービスに関する知的財産権その他一切の権利は著作権者に帰属します。
また本サービスに掲載の全部または一部につき無断複製・転載を禁止します。

第22講　確認テスト

次に示した36個の塩基の配列は伝令RNAの一部で，あるタンパク質のアミノ酸配列に関する部分的な情報が存在している。またアミノ酸配列⑴～⑶はこの塩基配列の一ヶ所が変化した場合に予想されるアミノ酸配列を表したもので,㈠～㈦はその変化の種類を表している。それでは⑴～⑶はどの位置（番号）の塩基がどのような変化を起こしたと考えられるか，後ろの遺伝暗号表を利用して答えなさい。ただし解答例にならって，変化したと考えられる塩基の番号（１～36）と変化の種類（ア～ケ）を組み合わせて答えなさい。（解答例：13－ウ）

［塩基配列］

1　　　　　　　10　　　　　　　20　　　　　　　30

－AGACAUCGUGGCACCGUAAUGGUCCAUUCAAACGUC－

［アミノ酸配列⑴］

－イソロイシン－セリン－トリプトファン－ヒスチジン－アルギニン－アスパラギン－グリシン－プロリン－フェニルアラニン－リシン－アルギニン－

［アミノ酸配列⑵］

－トレオニン－セリン－トリプトファン－ヒスチジン－アルギニン－アルギニン－トリプトファン－セリン－イソロイシン－グルタミン－トレオニン－

［アミノ酸配列⑶］

－トレオニン－セリン－グリシン－トレオニン－バリン－メチオニン－バリン－ヒスチジン－セリン－アスパラギン－バリン－

［変化の種類］

(ア)　この位置の塩基がAに変わった。
(イ)　この位置の塩基がGに変わった。
(ウ)　この位置の塩基がCに変わった。
(エ)　この位置の塩基がUに変わった。
(オ)　この位置に塩基Aが挿入した。
(カ)　この位置に塩基Gが挿入した。
(キ)　この位置に塩基Cが挿入した。
(ク)　この位置に塩基Uが挿入した。
(ケ)　この位置の塩基が欠失した。

ⒸRECRUIT HOLDINGS
本サービスに関する知的財産権その他一切の権利は著作権者に帰属します。
また本サービスに掲載の全部または一部につき無断複製・転載を禁止します。

遺伝暗号表（各コドンに対応するアミノ酸名）

		２番目の塩基 U		２番目の塩基 C		２番目の塩基 A		２番目の塩基 G			
１番目の塩基	U	UUU	フェニルアラニン	UCU	セリン	UAU	チロシン	UGU	システイン	U	３番目の塩基
		UUC	フェニルアラニン	UCC	セリン	UAC	チロシン	UGC	システイン	C	
		UUA	ロイシン	UCA	セリン	UAA	終止	UGA	終止	A	
		UUG	ロイシン	UCG	セリン	UAG	終止	UGG	トリプトファン	G	
	C	CUU	ロイシン	CCU	プロリン	CAU	ヒスチジン	CGU	アルギニン	U	
		CUC	ロイシン	CCC	プロリン	CAC	ヒスチジン	CGC	アルギニン	C	
		CUA	ロイシン	CCA	プロリン	CAA	グルタミン	CGA	アルギニン	A	
		CUG	ロイシン	CCG	プロリン	CAG	グルタミン	CGG	アルギニン	G	
	A	AUU	イソロイシン	ACU	トレオニン	AAU	アスパラギン	AGU	セリン	U	
		AUC	イソロイシン	ACC	トレオニン	AAC	アスパラギン	AGC	セリン	C	
		AUA	イソロイシン	ACA	トレオニン	AAA	リシン	AGA	アルギニン	A	
		AUG	メチオニン	ACG	トレオニン	AAG	リシン	AGG	アルギニン	G	
	G	GUU	バリン	GCU	アラニン	GAU	アスパラギン酸	GGU	グリシン	U	
		GUC	バリン	GCC	アラニン	GAC	アスパラギン酸	GGC	グリシン	C	
		GUA	バリン	GCA	アラニン	GAA	グルタミン酸	GGA	グリシン	A	
		GUG	バリン	GCG	アラニン	GAG	グルタミン酸	GGG	グリシン	G	

©RECRUIT HOLDINGS
本サービスに関する知的財産権その他一切の権利は著作権者に帰属します。
また本サービスに掲載の全部または一部につき無断複製・転載を禁止します。

第22講　演習問題

問1　UAU GCC UAU GAA GUU AGU GAA UGU CCU

問2　チロシン，アラニン，チロシン，グルタミン酸，バリン，セリン
　グルタミン酸，システイン，プロリン

問3　塩基置換によってアミノ酸がシステインからトリプトファンに変わり，タンパク質の立体構造が変化したため。(50字)

問4　塩基置換により終止コドンが出来てしまい，翻訳が途中で終了し活性のない短い断片のみしか発現しないため。(50字)

問5　③

問6　①

問7　⑤

問8　②

ⒸRECRUIT HOLDINGS
本サービスに関する知的財産権その他一切の権利は著作権者に帰属します。
また本サービスに掲載の全部または一部につき無断複製・転載を禁止します。

第22講　確認テスト

アミノ酸配列(1)　　4－(エ)
アミノ酸配列(2)　　19－(カ)
アミノ酸配列(3)　　9－(ケ)

【解説】

それぞれのアミノ酸配列は，与えられたmRNAの塩基配列に対して一か所に遺伝子突然変異が起こった結果得られた配列である。アミノ酸配列(1)(2)(3)に共通している二番目のアミノ酸セリンに注目するとUCNとなるコドンが必要となり，それは与えられた塩基配列の６，７番目の塩基であると判断される。ゆえに，与えられた塩基配列がそのまま翻訳された場合は，３番目の塩基Ａを第一コドンとして翻訳されることになり，トレオニン-セリン-トリプトファン-ヒスチジン-アルギニン-アスパラギン-グリシン-プロリン-フェニルアラニン-リシン-アルギニンとなる。また，解説の中でＮは任意の塩基をあらわすとする。

アミノ酸配列(1)は，変異が起きなかった場合のアミノ酸配列と比較して，最初のアミノ酸がトレオニン（ACA）からイソロイシン（AUU，AUC，AUA）に置換している。１塩基の変化で説明するためには，４番目の塩基ＣがＵに置換したと考えるのが妥当であろう。ゆえに，4—(エ)が正解となる。

アミノ酸配列(2)は，変異が起きなかった場合のアミノ酸配列と比較して，６番目のアミノ酸のアスパラギン（AAU）がアルギニン（CGN，AGA，AGG）に変化し，下流域のアミノ酸配列も変化していることから，このアスパラギンを指定するAAUのどこかでフレームシフトが起きていると考えられる。与えられた塩基配列の18番目以降AAU-GGU-～に欠失が起きた場合にはアスパラギン-グリシンからアルギニン-トリプトファンへの変化は起きないが，19番目に塩基のＧが挿入された場合には，A[G]A-UGG-U～とコドンの読み枠が変化し，アミノ酸配列(2)へと翻訳される。ゆえに，19—(カ)が正解となる。

アミノ酸配列(3)は，変異が起きなかった場合のアミノ酸配列と比較して，３番目のアミノ酸のトリプトファン（UGG）がグリシン（GGN）に変化し，下流域のアミノ酸配列も変化していることから，このトリプトファンを指定するUGGのどこかでフレームシフトが起きていると考えられる。この場合，与えられた塩基配列の９番目以降UGG-CAC-Cの９番目の塩基Ｕが欠失することでコドンの読み枠がGGC-ACCと変化し，アミノ酸配列(3)へと翻訳されることが確認できる。ゆえに，9—(ケ)が正解となる。